



CLINICA PEDIATRICA - canale 4

8 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

AGATA FIUMARA - Modulo Pediatria - MED/38 - 5 CFU

Email: agatafiumara@yahoo.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia, 78, Clinica Pediatrica

Telefono: 0953782424

Orario ricevimento: 8.00 - 9.00 Venerdì

MARCO FICHERA - Modulo Genetica Medica - MED/03 - 2 CFU

Email: marco.fichera@unict.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia Torre Biologica

Telefono: 0954781162

Orario ricevimento: Martedì ore 17.00-19.00 previo appuntamento marco.fichera@unict.it

VINCENZO DI BENEDETTO - Modulo Chirurgia Pediatrica - MED/20 - 1 CFU

Email: vdb@chirpedunict.it

Edificio / Indirizzo: edificio 3 piano 1° - via Santa Sofia 78

Telefono: 0953781114/0953782462

Orario ricevimento: venerdì 9.00-10.30

OBIETTIVI FORMATIVI

▪ **Pediatria**

L'insegnamento si propone di far acquisire allo studente competenza nella fisiopatologia, della semeiotica medica funzionale e strumentale e della metodologia clinica e della terapia nell'età evolutiva, con specifica competenza nella pediatria preventiva e sociale, nelle patologie pediatriche generali e specialistiche di interesse medico dal neonato all'adolescente compreso e negli aspetti pediatrici delle attività motorie e della medicina di comunità.

▪ **Genetica Medica**

Alla fine del corso gli studenti devono essere in grado di:

Descrivere i tipi di variazioni geniche del genoma umano e spiegare il loro ruolo nello stato patologico e nella diversità fenotipica. Effettuare l'analisi del pedigree e comprendere i principi dell'ereditarietà, per calcolare il rischio genetico in una varietà di malattie genetiche e modi di trasmissione diversi. Incorporare le nozioni di genetica di popolazione per il calcolo del rischio genetico basato sulla frequenza allelica nella popolazione. Conoscere i meccanismi non mendeliani quali penetranza ridotta ed espressività variabile, disomia uniparentale, mosaicismi, imprinting e malattie da espansione da triplette. Comprendere le basi molecolari della genetica dello sviluppo e di quella del cancro. Conoscere i principi della consulenza genetica e quelli della farmacogenetica.

- **Chirurgia Pediatrica**

Il corso ha come scopo la conoscenza delle principali malformazioni congenite, la diagnosi in epoca prenatale associata al counseling multidisciplinare e il successivo iter terapeutico.

La conoscenza e l'approfondimento delle principali urgenze chirurgiche pediatriche gastrointestinali e urologiche e il loro rispettivo trattamento.

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

- **Pediatria**

Lezioni frontali con proiezione di slide che riassumono il contenuto delle lezioni stesse. Possibilità di intervento costante degli studenti.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel syllabus.

- **Genetica Medica**

Lezioni frontali.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel syllabus.

- **Chirurgia Pediatrica**

Lezioni frontali e proiezioni video di casi clinici e procedure chirurgiche.

PREREQUISITI RICHIESTI

- **Pediatria**

Conoscenze di fisiologia, semeiotica e patologia medica

- **Genetica Medica**

fondamenti di biologia e genetica

- **Chirurgia Pediatrica**

Accurata conoscenza dell'anatomia, dell'embriologia e delle più diffuse indagini strumentali diagnostiche.

FREQUENZA LEZIONI

- **Pediatria**

La frequenza è obbligatoria nei termini indicati dal regolamento didattico

- **Genetica Medica**

obbligatoria

- **Chirurgia Pediatrica**
Obbligatoria
-

CONTENUTI DEL CORSO

- **Pediatria**
Neonatologia

Caratteristiche del neonato sano ed adattamento alla vita extra-uterina

Assistenza al neonato in sala parto

Esigenze alimentari ed igienico-ambientali del neonato

Il neonato di basso peso

Il neonato post-maturo

Il neonato malformato

I traumatismi alla nascita

Il neonato asfittico

Il neonato itterico

Il neonato con manifestazioni convulsive

Il neonato con alterazioni emocoagulative

Le infezioni neonatali

La malattia delle membrane ialine

Il neonato a rischio e cenni di terapia intensiva neonatale

Pediatria preventiva e sociale

Ruolo e compiti del Pediatra di Famiglia

Accrescimento e sviluppo normale

Metodi di valutazione dell'accrescimento. Determinazione e significato dell'età scheletrica.
Valutazione clinica dello sviluppo puberale

Alimentazione del lattante, del bambino e dell'adolescente sani.

Fabbisogno calorico e vitaminico

Allattamento naturale

I latti adattati

Lo svezzamento

Profilassi dietetica delle malattie metaboliche

Gli abusi alimentari

Gli screening neonatali

Vaccinazioni obbligatorie e da consigliare

Incidenti domestici

Prevenzione nel bambino delle malattie acquisite ad esordio in età adulta

Pediatria generale e Terapia pediatrica speciale

Disturbi della crescita staturale-ponderale

Malattie carenziali

Rachitismo

Scorbuto

Malformazioni cardiache congenite

Malattie infettive e parassitarie nel bambino

Malattie dell'apparato respiratorio

Laringite, Faringotonsillite, Bronchiolite, Polmoniti

Asma bronchiale

Fibrosi cistica

Malattie dell'apparato gastroenterico

Gastroenteriti nel lattante

Malattia celiaca

Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali in età evolutiva

Sindrome nefrosica

Glomerulonefriti del bambino

Immunodeficienze congenite

Malattie congenite del metabolismo

Galattosemia

Fenilchetonuria

Altre

Malattie endocrine nel bambino

Diabete

Ipotiroidismo congenito

Genitali ambigui. Sindromi adreno-genitali

Anomalie dello sviluppo puberale

Ipopituitarismo

La febbre di natura da determinare

Convulsioni ed Epilessia

La Dermatite Atopica

Le connettiviti

Artrite reumatoide giovanile

Lupus eritematoso sistemico

Peliosi reumatica

Ematologia Pediatrica

Dati ematologici normali nel bambino

Le anemie nel bambino

Talassemie

Malattie drepanocitiche

Anemia sideropenica

Carenza di G6PD

Altre anemie

Le splenomegalie

Le adenomegalie

Le sindromi emorragiche

Piastrinopenie e piastrinopatie

Leucemie e linfomi

I principali tumori solidi infantili

▪ **Genetica Medica**

1. **Variazione genetiche, genomiche e loro cause**

- a. Concetto di polimorfismo e mutazione e loro significato evolutivo
- b. Classificazione funzionale delle mutazioni
- c. Mutazioni costituzionali e somatiche

2. **Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso**

- a. Concetto di allele recessivo, dominante e legato ai cromosomi sessuali
- b. Ereditarietà pseudodominante e digenica
- c. Penetranza ed espressività
- d. Mosaicismo
- e. Imprinting genomico
- f. Malattie da ripetizioni di triplette e anticipazione

3. **Altri tipi di ereditarietà**

- a. Ereditarietà mitocondriale
- b. Ereditarietà poligenica e multifattoriale
- c. Modelli di malattie multifattoriali
- d. Genetica delle malattie complesse

4. **Genetica di popolazione**

- c. Equilibrio di Hardy-Weinberg e sue deviazioni
- d. Effetto fondatore e deriva genetica

5. **Le basi cromosomiche delle malattie genetiche**

- a. Anomalie del numero di cromosomi e non disgiunzione meiotica
 - i. Sindrome di Turner, Sindrome di Down, Sindrome di Edwards, Sindrome di Patau
- b. Anomalie di struttura
 - i. Traslocazioni, inversioni, delezioni duplicazioni
 - ii. Plasticità del genoma umano: le copy number variants
 - iii. Meccanismi di formazione delle copy number variants
- c. Disomia Uniparentale
 - i. Trisomic e monosomic rescue
- d. Tecniche di analisi dell'assetto cromosomico
 - i. Cariotipo
 - ii. FISH
 - iii. Array-CGH e SNP-array

6. **Genetica dello sviluppo**

- a. Anomalie delle vie del segnale FGF, SSH, Wnt e TGF- β
- b. Fattori trascrizionali

7. **Genetica del cancro**

- a. Geni Oncosoppressori
- b. Oncogeni
- c. Cancro ereditario

8. **La consulenza genetica**

- a. Definizioni e principi
- b. Rischio di ricorrenza, metodo bayesiano

9. **Nuove tecniche di genetica molecolare**

1. **Il sequenziamento massivo paralleo e l'uso in diagnosi genetica**

▪ **Chirurgia Pediatrica**

PATOLOGIA DEL DOTTO PERITONEO-VAGINALE:

1. ernia inguinale,
2. idrocele,
3. cisti del funicolo,
4. criptorchidismo.

PATOLOGIA DELL'APPARATO DIGERENTE:

1. onfalocele, gastroschisi,
2. occlusioni intestinali,
3. atresia dell'esofago,
4. stenosi ipertrofica del piloro,
5. malrotazione intestinale,
6. duplicazione intestinale,
7. invaginazione intestinale,
8. diverticolo di Meckel,
9. NEC,
10. malformazione anorettale.

PATOLOGIA DELL'APPARATO URINARIO:

1. stenosi del giunto pielo-ureterale,
2. megauretere,
3. reflusso vescicoureterale,
4. ureterocele,
5. valvole dell'uretra posteriore.

PATOLOGIA DEI GENITALI:

1. sinechie delle piccole labbra,
2. fimosi,
3. ipospadia,
4. epispadia,
5. varicocele,

TESTI DI RIFERIMENTO

- **Pediatria**

Nelson – Manuale di Pediatria - Elsevier

Principi – Rubino – Vierucci - Pediatria generale e specialistica- Casa Editrice Ambrosiana

Bona – Miniero Pediatria Pratica – Edizioni Minerva Medica

Bartolozzi – Pediatria- Masson

Zuccotti – Giovannini – Manuale di Pediatria -Esculapio

De Martino – Pediatria - Edises

- **Genetica Medica**

Genetica Umana e Medica (Neri, Genuardi), seconda edizione, Elsevier

Medical Genetics (Jorde, Carey, Bamshad) fifth edition, Elsevier

- **Chirurgia Pediatrica**

Chirurgia Pediatrica -Approccio e gestione del bambino con problemi chirurgici.

Autore: G. Parigi

Editore: Elsevier

Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery

7Th Edition

Editore: Elsevier

ALTRO MATERIALE DIDATTICO

- **Pediatria**

Alla fine di ciascuna lezione verrà consegnato agli studenti il materiale didattico, consistente nelle slides proiettate durante le lezioni

- **Genetica Medica**

dispense del docente

- **Chirurgia Pediatrica**

Dispense del docente.

Testi di Pediatria o Chirurgia Generale che contengano capitoli dedicati alla Chirurgia Pediatrica.

Gli argomenti dovranno essere studiati da testi di Chirurgia Pediatrica.

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

Pediatria

Argomenti	Riferimenti testi
1 Il neonato normale e la patologia neonatale	
2 Malattie congenite del metabolismo	
3 Screenings neonatali	
4 Infezioni streptococciche Peliosi reumatica Malattia reumatica Artrite idiopatica giovanile	
5 Malattie apparato urinario	
6 Malattia celiaca Malattie infiammatorie croniche intestinali Morbo di Crohn	
7 Asma bronchiale Bronchiolite Broncopolmonite Fibrosi cistica	
8 Malattie infettive ed esantematiche	
9 Convulsioni febbrili Epilessia	
10 Malattie neurocutanee	
11 Malattie neurodegenerative	
12 Diabete, Ipotiroidismo congenito	
13 Malattie ematologiche	

Genetica Medica

Argomenti	Riferimenti testi
1 Variazioni genetiche, genomiche e loro cause	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 9
2 Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 6
3 Le basi cromosomiche delle malattie genetiche	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 15,16,17

Chirurgia Pediatrica

Argomenti	Riferimenti testi
1 1. difetti congeniti della parete addominale. Dalle malformazioni complesse come l'onfalocele e la gastroschisi, il loro iter diagnostico e terapeutico prenatale e postnatale fino alle malformazioni meno severe come l'ernia ombelicale e i difetti della linea alba	
2 2. patologia del dotto peritoneo vaginale: l'ernia inguinale congenita, la diagnosi il trattamento e le complicanze. L'idrocele e la cisti del funicolo. Il criptorchidismo dalla diagnosi al trattamento ivi compreso il testicolo non palpabile e il trattamento chirurgico.	
3 3. patologia dell'apparato digerente: atresia dell'esofago, classificazione, etiologia, diagnosi, trattamento chirurgico. Stenosi ipertrofica del piloro, definizione, etiologia, diagnosi e trattamento. Malrotazioni intestinali, duplicazioni, stenosi e atresia dalla diagnosi prenatale al trattamento chirurgico e le principali complicanze. Malformazioni anorettali, classificazione, diagnosi e trattamento chirurgico dalla nascita alla prima infanzia	
4 4. patologia dell'apparato urinario: l'idronefrosi e le patologie ad essa associate, la stenosi del giunto pieloureterale, il megauretere, il reflusso vescico-ureterale, l'ureterocele e le valvole dell'uretra posteriore. Diagnosi prenatale delle patologie ostruttive e dilatative urologiche, sintomatologia tipica, iter diagnostico e strumentale. Principali tecniche chirurgiche di urologia ricostruttiva.	
5 5. Patologie dei genitali esterni: sinechie delle piccole labbra, fimosi. Ipospadi ed il complesso estrofia-epispadi, recurvatio ventrale. diagnosi, trattamento e complicanze ad esso associate.	
6 6. il varicocele: diagnosi, sintomi, stadiazione e trattamento.	

VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**▪ **Pediatria**

Esame orale

La verifica dell'apprendimento potrà essere effettuata anche per via telematica, qualora le condizioni lo dovessero richiedere.

- **Genetica Medica**

colloquio orale.

La verifica dell'apprendimento potrà essere effettuata anche per via telematica, qualora le condizioni lo dovessero richiedere.

- **Chirurgia Pediatrica**

esame orale

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

- **Pediatria**

L'esame consiste nell'esposizione di più argomenti del programma svolto durante le lezioni (principalmente, ma non solo)

- **Genetica Medica**

- Concetti di penetranza incompleta e espressività variabile
- mutazioni gain-of-function, loss of function e dominanti negative
- Sindrome ATRX
- Retinoblastoma
- disomia uniparentale
- Imprinting
- Rischio di ricorrenza
- Malattie multifattoriali
- Mutazioni dinamiche
- X-inattivazione

- **Chirurgia Pediatrica**

- l'atresia dell'esofago : diagnosi prenatale e classificazione
 - definizione di epispadia e trattamento
 - iter terapeutico delle malformazioni anorettali alte
 - iter diagnostico delle patologie urologiche
-